MANUAL DE INSTRUÇÕES DO

TESTE DO PEZINHO

ÍNDICE

Apresentação

Neste manual são apresentadas instruções para a coleta, preparação e envio de material para realização do Teste do Pezinho na APAE DE SÃO PAULO.

É muito importante que os profissionais envolvidos sigam as orientações nele contidas, inclusive seguindo a ordem das etapas aqui apresentadas, pois para a APAE DE SÃO PAULO esta é a sequência mais prática e objetiva.

É interessante também que este manual seja lido por todos os funcionários que estejam, direta ou indiretamente, envolvidos com o Teste do Pezinho. Após sua leitura, por favor, solicite os esclarecimentos que julgar necessários. Estaremos à disposição para atendê-los.

Cada cliente conveniado recebe da APAE DE SÃO PAULO um número de identificação composto por no mínimo 5 dígitos, que lhe é atribuído por ocasião da assinatura do contrato. Este número será o código do cliente na APAE DE SÃO PAULO e deverá ser utilizado em toda correspondência e documentos.

Juntamente com o contrato, o cliente receberá:

• Este manual de instruções; bloco de ficha de lote; fichas de exame.

Solicite mais material sempre que for necessário, pois o fornecimento não é automático. O pedido pode ser feito pelo site do Laboratório APAE DE SÃO PAULO, por e-mail, telefone ou pessoalmente.

NUMERAÇÃO DAS FICHAS DE EXAME

Antes da coleta de sangue, as fichas de exame deverão ser numeradas nos campos indicados.

Será chamada de "FICHA DE EXAME TIPO NORMAL" aquela usada para colher material das crianças que farão o Teste do Pezinho pela primeira vez.

Cada exame "tipo normal" será identificado pelo cliente por um número com a seguinte composição:

CÓDIGO DO CLIENTE	LOTE NÚMERO	EXAME
_ _ _ _ _	_ _ _ _	_ _

Código do cliente: É o número de 05 dígitos que a APAE DE SÃO PAULO forneceu ao cliente por ocasião da assinatura do contrato de convênio.

Número de lote: É o número de 04 dígitos indicativo do lote que contém o exame. Ele representa, de forma sequencial, o número da remessa que o cliente está enviando para a APAE DE SÃO PAULO e, portanto, deve-se tomar o cuidado de não atribuir um mesmo número a dois lotes diferentes.

O primeiro lote de exames "tipo normal" remetido pelo cliente conveniado deverá receber o nº 0001, o segundo lote o nº 0002, o terceiro lote o nº 0003, e assim por diante.

Exame: É o número de cada exame, atribuído de forma sequencial pelo cliente, a partir de 01, dentro de um mesmo lote.

Exemplos:

- 50060-0001-01: significa que esse é o primeiro exame do primeiro lote que o cliente 50060 enviará à APAE DE SÃO PAULO.
- 50060-0002-31: significa que esse é o trigésimo primeiro exame do segundo lote que o cliente 50060 enviará à APAE DE SÃO PAULO.

Dessa forma, o número de LOTE não poderá ser repetido, assim como o número do EXAME não poderá ser repetido dentro de um mesmo lote.

Seguindo essa regra, cada criança terá um número de exame (CÓDIGO DO CLIENTE - NÚMERO DE LOTE - EXAME) único e exclusivo de identificação.

Além da identificação numérica, cada ficha de exame deverá conter todas as informações solicitadas dentro dos espaços disponíveis.

PREENCHIMENTO DOS DADOS DA FICHA DE EXAME

Recém-nascido - Padronizar no cliente (ou o nome da criança, quando esta já estiver registrada, ou o nome da mãe).

Mãe - Nome da mãe ou do responsável pela criança.

DNV - Colocar os 11 dígitos da Declaração de Nascidos Vivos corretamente, pois essa será a senha para retirada do resultado pelo site da APAE DE SÃO PAULO.

Nascimento - Colocar a data completa, com dia, mês, ano e hora do nascimento.

Peso - Colocar o peso da criança ao nascer.

Hora - Marcar, com exatidão, o horário em que a criança nasceu e o respectivo período.

Gemelar - Marcar cada gêmeo com um (X) no quadro correspondente: (I) (II) (III), ou então com um (X) na letra (N) quando não se tratar de parto gemelar.

Prematuro - Marcar com um (X) no quadro correspondente: (Sim) quando for prematuro ou (Não) quando não for prematuro.

Idade Gestacional – Indicar as semanas de gestação.

Raça/Cor/Etnia - Marcar com um (X) no quadro correspondente: branco, preto, amarelo, índio ou pardo.

Sexo - Marcar com um (X) no quadro correspondente: (Masc.) masculino, (Fem.) feminino ou (Desc.) desconhecido.

Transfusão - Marcar com um (X) na letra correspondente: (S) se a criança fez transfusão e (N) se a criança não fez transfusão. Em caso positivo, preencher o campo ao lado, relativo à data da transfusão.

Gestante fez uso de corticoide nos últimos 15 dias antes do parto? – Marcar com um (X) no quadro correspondente: se SIM (X) e, indicar o nome do medicamento no campo "Qual: ___________", ou marcar com um (X) no quadro correspondente: NÃO (X), quando a mãe não fez uso de corticoide nos últimos 15 dias antes do parto; ou marcar com um (X) no quadro correspondente: NÃO SABE (X), quando não souber a informação.

Coleta/data - Colocar dia, mês e ano em que o sangue foi colhido.

Hora - Marcar o horário preciso em que o sangue foi colhido e o respectivo período.

Endereço do RN - Preencher os campos com o endereço dos pais ou responsável.

Cód. do cliente - Colocar o número do código do cliente.

Lote n° - Colocar o número de lote.

Exame - Colocar o número do exame dentro do lote.

Amamentado ou alimentado com leite ou NPP - Marcar com um (X) o quadro correspondente: (Sim) ou (Não).

As fichas de exame possuem, no seu lado direito, um protocolo que deverá ser devidamente preenchido, destacado e entregue ao responsável para a posterior retirada dos resultados.

Importante:

• Todas as informações deverão ser preenchidas com letra legível e **nenhum campo deverá ficar em branco**.

• Informar ao responsável que os resultados podem ser retirados no local da coleta ou pelo site www.apaesp.org.br/testedopezinho e não na APAE DE SÃO PAULO.

• O canhoto, onde se encontra a tira de papel-filtro, deve ser preenchido, porém não deve ser destacado.

EXAME: 01
CÓDIGO DO CLIENTE: 00011 LOTE Nº: 1000
TIPO DE TESTE: X BÁSICO M MAIS S SUPER
REPETIÇÃO DO EXAME
DATA DA COLETA: 190414
PREMATURO: S X TRANSFUSÃO: S X
PAPEL: SAS#903 LOTE: 613103 FABR.: 12/11/2013 VAL.: 12/11/2016
TP01 rev. 04-04/2014
M-STUDIO

PREENCHER COM CANETA PRETA OU AZUL

APAE DE SÃO PAULO

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo
Rua Loefgren, 2109 - CEP 04040-033 - Vila Clementino - São Paulo - SP - Tel.: (11) 5080-7000 - Fax (11) 5080-7089 - www.apaesp.org.br

TESTE DO PEZINHO

CÓDIGO DO CLIENTE: LOTE: 1000 EXAME: 01 Prontuário: 0000000001
RN: Bruna Pinheiro Oliveira
(DNV) DECLARAÇÃO DE NASCIDOS VIVOS: 3000000000
Mãe: Maria Oliveira Fernandes
Data/COLETA: 190414 Hora: 1000 Período: X M T N Tel./Cel.: 11 900000000
Data/Nascimento: 150414 Hora: 0825 Período: X M T N
"Dia 6 de Junho, DIA NACIONAL DO TESTE DO PEZINHO"
Peso (g): 1200 Sexo: Masc. X Fem. Desc. Raça/Cor/Etnia: Branco Preto Amarelo Índio X Pardo
Amamentado ou alimentado com Leite ou NPP: X Sim Não Prematuro: Sim (Idade Gestacional) X Não
Transfusão: Sim: Data X Não Gemelar: I II III X Não
Gestante fez uso de corticóide nos últimos 15 dias antes do parto? Sim X Não Não sabe Outros Qual?
Se sim, Betametasona Dexametasona Hidrocortisona Metilprednisolona Prednisolona
Endereço: Rua Ipirangaa 100
Bairro: Vila Nova Cidade: São Paulo Estado: SP
CEP: 00000333 Cód. DDD: 11 Tel.: 44444444 Cel.: 90000000
M-STUDIO - TP01 rev. 04-04/2014

PREENCHER COM CANETA PRETA OU AZUL

(DNV) DECLARAÇÃO DE NASCIDOS VIVOS: 3000000000
CÓDIGO DO CLIENTE: 00011 LOTE Nº: 1000
EXAME: 01 TIPO DE TESTE: X BÁSICO M MAIS S SUPER
RN / MÃE: Bruna P. Oliveira
DATA DA COLETA: 190414
ENTREGAR ESTE CANHOTO AOS PAIS DA CRIANÇA
O RESULTADO DEVERÁ SER RETIRADO NO LOCAL DA COLETA OU ATRAVÉS DO SITE: www.apaesp.org.br/testedopezinho
APAE DE SÃO PAULO
"Dia 6 de Junho, DIA NACIONAL DO TESTE DO PEZINHO"
ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS DE SÃO PAULO
www.apaesp.org.br/testedopezinho
M-STUDIO - TP01 rev. 04-04/2014

Coleta de sangue de crianças que farão o teste pela primeira vez

Estão incluídas neste caso todas as crianças que tiverem o material colhido pela primeira vez e também as crianças cujo material foi devolvido pela APAE DE SÃO PAULO por estar inadequado para realização dos testes.

É muito importante ressaltar que o período ideal para a coleta é após 48 horas do nascimento, entre o 3º e 5º dia de vida do bebê. Estas amostras devem ser enviadas para a APAE DE SÃO PAULO o mais rapidamente possível. O Teste do Pezinho é um exame gratuito e muito simples de realizar. O recém-nascido deve ter o Teste do Pezinho coletado ainda na maternidade. Caso a criança receba alta da maternidade, ou esteja na UTI neonatal, ou seja, transferida para outros serviços, sem a realização do Teste do Pezinho, o hospital deverá entregar ao responsável pela criança ou para o serviço referenciado, o formulário II (vide página 28) devidamente preenchido, justificado e assinado, mantendo uma via no prontuário do RN, informando o local e a data da coleta. Caso esse RN seja encaminhado para realizar o Teste do Pezinho em uma UBS/PSF, a mesma deverá ser informada do encaminhamento daquela criança, transferindo a responsabilidade desta coleta para o serviço de destino em conformidade com a Lei nº 8069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente) que dispõe sobre a proteção integral à criança e o adolescente e do Art.4º que é dever da família, da comunidade, da sociedade em geral e do poder público assegurar, com absoluta prioridade, a efetivação dos direitos referentes à vida, à saúde, à alimentação, à educação, ao esporte, ao lazer, à profissionalização, à cultura, à dignidade, ao respeito, à liberdade e a convivência familiar e comunitária.

A UBS/PSF e hospitais deverão informar a Secretaria Municipal de Saúde que a coleta foi realizada.

No caso de alta do RN com pendência de alguma exame do Teste do Pezinho o mesmo deverá sair com o formulário preenchido constando o exame, o local e a data de retorno.

Em relação à triagem neonatal para HIPERPLASIA ADRENAL CONGÊNITA (HAC), as gestantes que por algum motivo utilizaram corticoide 15 dias antes do parto e o peso do bebê ao nascimento for $\leq$ 1.500g, deverão ser orientadas a retornar com o formulário II preenchido (Vide anexo, ver pag. 28 do Manual de Instruções do Teste do Pezinho). Neste formulário deve constar o agendamento prévio do retorno do recém-nascido, impreterivelmente no 16º de vida para realizar uma 2ª amostra em papel-filtro. Caso o recém-nascido retorne com mais de 28

dias de vida, a coleta deverá ser realizada em tubo seco de sangue. As vantagens da coleta em papel-filtro antes de se completar 28 dias de vida do recém-nascido são: menor volume de sangue do recém-nascido, diagnostico precoce da HAC que pode levar a óbito a partir de quinze dias de vida e a redução do custo de coleta e de transporte para os municípios (Maternidade / Hospitais / Postos de Coleta).

Caso do recém-nascido que se encontra internado e recebeu uma dose de corticoide, deve-se aguardar 15 dias após a última dose da medicação para a realização da 2ª amostra. A coleta será em papel-filtro ou tubo, dependendo da idade da criança, conforme recomendação acima.

Procedimento de coleta para recém-nascidos Pré-Termos (Prematuros) Aspectos técnicos

O Teste do Pezinho deve ser coletado em todos os recém-nascidos, inclusive nos pré-termos. É importante que a criança tenha exposição à proteína antes da coleta.

A Nutrição Parenteral (NPP) apresenta em sua formulação vários aminoácidos que podem causar resultados falso-positivos para alguns testes da Triagem Neonatal.

Assim, os recém-nascidos com mais de 48 horas de vida, prematuros e termos, que estejam recebendo Nutrição Parenteral por no mínimo 24 horas, com 2g/kg/dia de proteína, recomenda-se desligar a NPP por duas a três horas antes da coleta.

Os recém-nascidos com peso ≤ 1.500g (prematuro extremo) deverão realizar uma nova coleta em papel filtro no período de 16º a 28º dias de vida para analise da Hiperplasia Adrenal Congênita.

Procedimento de coleta para recém-nascidos que receberam Transfusão Sanguínea
Aspectos técnicos

Os recém-nascidos que receberam transfusão sanguínea deverão realizar outra coleta do Teste do Pezinho em papel filtro para análise da Hiperplasia Adrenal Congênita e da Deficiência da Biotinidase após o quinto dia da data da última transfusão.

Após o período neonatal, acima de 28 dias, a coleta deverá ser em soro e em plasma heparinizado.

Outra coleta em papel filtro, após 120 dias da data de nascimento ou da última transfusão, será necessária para a análise das hemoglobinopatias em recém-nascidos prematuros ou transfundidos, respectivamente.

O hospital deverá preencher o formulário I (vide página 27) com a data em que o bebê deverá retornar à UBF/PSF ou hospital para a coleta do Teste do Pezinho, conforme as situações mencionadas acima.

É importante observar que dependendo da situação acima, o recém-nascido terá que realizar duas, três ou mais coletas.

Papel-filtro

O papel-filtro especial utilizado para o Teste do Pezinho na APAE DE SÃO PAULO tem uma importância fundamental. Ele está padronizado para programas de triagem neonatal em todo o mundo e apresenta características que possibilitam uma absorção adequada de sangue durante a coleta, além de facilitar o processo de eluição na fase laboratorial propriamente dita.

São necessários alguns cuidados no seu armazenamento, antes da coleta, para que não se corra risco de comprometimento nos resultados dos exames:

- Mantê-los em mesas ou arquivos que estejam protegidos do sol, evitando o ressecamento;

- Evitar gabinetes cujas gavetas são vizinhas de pias, pois esses locais costumam ser extremamente úmidos;

- Não guardá-los na geladeira, antes da coleta, para não tornar úmida a superfície que será utilizada para colher o sangue;

- Manter apenas pequenos estoques de papel-filtro. O tempo, aliado ao armazenamento inadequado, poderá comprometer sua qualidade;

- Evitar o armazenamento das fichas de coleta no berçário, pois esse é um local onde a temperatura é maior do que a ideal para a preservação do papel-filtro.

Técnica de coleta

Na sala de coleta, a enfermeira deve ter as fichas de exames já identificadas.

A seguir, ela preencherá as demais informações e entregará o protocolo ao responsável, comunicando o prazo para a retirada dos resultados.

Evite tocar nos círculos do papel-filtro, antes ou depois da coleta, para evitar a contaminação da amostra e para não alterar as características originais do papel.

Processo ideal de coleta:

1. O acompanhante deve ficar em pé e segurar o bebê na posição vertical, com as costas voltadas para o profissional de coleta que, por sua vez,

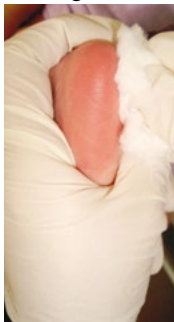
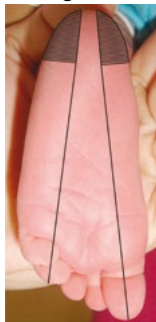
deverá estar sentado. (fig. I)

2. Faça a antissepsia do calcanhar do bebê com algodão umedecido em álcool 70%, massageando bem para ativar a vasodilatação. (fig. II)

Não utilize álcool iodado, mertiolate colorido ou qualquer outra substância que não tenha sido a indicada, para não causar interferências no resultado do exame.

3. Quando o calcanhar estiver avermelhado, espere o álcool secar e puncione, com uma lanceta de ponta fina, o local escolhido. (fig. II)

Evite o sangramento abundante, pois resultará em uma camada excessiva de sangue no papel. Se isso acontecer, estanque o sangramento com algodão seco e aguarde um fluxo de sangue mais lento e contínuo. (fig. III , IV e V)

Importante: Capilares e agulhas não são instrumentos adequados para este tipo de punção e não devem ser utilizados.

(fig. I) (fig. II) (fig. III) (fig. IV) (fig. V)

4. Encoste o verso do primeiro círculo do papel-filtro na gota de sangue formada. Deixe o sangue fluir naturalmente.

Não faça "ordenha", pois esta libera plasma dos tecidos vizinhos, diluindo o sangue e tornando o material inadequado.

5. Faça, lentamente, movimentos circulares com o papel, impedindo que o sangue coagule no calcanhar, ou no papel, durante a coleta.

Permita que o sangue preencha completamente a superfície do círculo. Nunca faça a coleta na frente e no verso do papel para preencher o círculo. Espere que o sangue atravesse o papel naturalmente. (fig. VI)

6. Preencha todos os círculos solicitados, repetindo o procedimento anterior em um círculo de cada vez. O preenchimento deve ser sequencial, nunca retorne ao círculo anterior.

O preenchimento total dos círculos fornecerá a quantidade de material necessário para a realização de todos os exames.

A camada final de sangue deve ser fina e homogênea, sem excesso ou manchas.

Observadas contra a luz, as amostras bem colhidas devem ter um aspecto homogêneo e transparente quando ainda molhadas.

7. Aplique um curativo no ferimento.

(fig. VI)

Qualidade das amostras

Uma amostra colhida adequadamente resultará em um procedimento laboratorial seguro e, consequentemente, em resultados confiáveis. Portanto, serão rejeitadas para análise as amostras cujo material for considerado inadequado.

Quando isso ocorrer, a criança deverá ser convocada pelo clientea entidade o mais rapidamente possível para que a coleta seja repetida.

As causas mais frequentes de devolução das amostras em virtude de sua qualidade são:

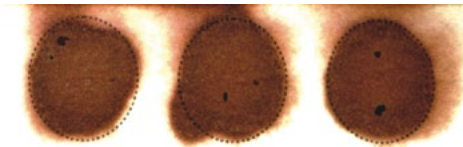
1. A quantidade de sangue coletada foi insuficiente para realização de todos os exames.

2. A amostra aparenta estar amassada, raspada ou arranhada.

3. A amostra não teve um tempo de secagem suficiente.

4. A amostra está concentrada e com sangue em excesso.

5. A amostra tem o aspecto de estar diluída.

6. A amostra apresenta coágulos de sangue.

7. A amostra apresenta sinais de contaminação.

Secagem

Depois de colhida a amostra, o sangue deve ser secado adequadamente. Para isso, devem ser mantidas as condições mais naturais possíveis, evitando-se ao máximo qualquer situação artificial:

- Manter em temperatura ambiente;
- Não pendurar as amostras. Manter as fichas de coleta na posição horizontal e livres de qualquer contato na região que contém o sangue;
- Evitar a exposição ao sol, ação de ventiladores, estufas, lâmpadas, etc.

O tempo de secagem varia conforme as características climáticas de cada dia e de cada região. Recomenda-se um período médio inicial de três horas que seja gradativamente ajustado por observação, até que seja definido o ideal para cada localidade e época do ano. O sangue, depois de seco, deve estar homogêneo e apresentar uma coloração amarronzada.

Embalagem

Após o processo de secagem, o material poderá ser empilhado e embalado para armazenamento em geladeira. Essa providência evitará o ressecamento das amostras.

A embalagem do material deverá ser efetuada da seguinte maneira:

- Embrulhar totalmente a pilha de amostras em papel-alumínio (não apenas parte do papel-filtro);
- Embalar esse pacote em um saco plástico;
- Vedar completamente essa embalagem;
- Colocar na geladeira, preferencialmente protegida por um recipiente plástico.

Qualquer procedimento de abertura das embalagens deve ser feito fora da geladeira.

Importante: As amostras devem ser enviadas à APAE DE SÃO PAULO o mais rápido possível.

A conservação e agilidade no transporte da amostra são de extrema importância, essencialmente por dois motivos:

1º) a atividade da enzima Biotinidase decai com o tempo e com o calor, podendo ser um fator de risco para o aumento do número de casos falso-positivos.

2º) necessidade de agilidade no diagnóstico da triagem da Hiperplasia Adrenal Congênita, uma vez que a crise de perda de sal ocorre em geral a partir da segunda semana de vida.

Preparação de lote do "tipo normal"

Exames solicitados - Não preencher.

Carimbo/assinatura - Carimbar e indicar o responsável pelo envio do material para a APAE DE SÃO PAULO – para facilitar o contato nos casos de dúvida sobre alguma informação da ficha cadastral ou material coletado.

Data de envio - Datar com o dia em que a remessa é enviada à APAE DE SÃO PAULO.

O espaço "PARA USO DA APAE" não deverá ser utilizado pelo cliente
As fichas de lote são apresentadas em três vias, e todas devem ser enviadas à APAE DE SÃO PAULO, onde terão os seguintes destinos:

2ª via (branca) - Retornará ao cliente conveniado, após a realização dos exames, juntamente com a nota fiscal para cobrança;

1ª Via (amarela) e 3ª Via (verde) - Serão retidas para controle na APAE DE SÃO PAULO.
Além da ficha de lote, cada remessa deverá estar acompanhada de uma relação nominal de exames.

Exemplo:

Relação Nominal de Exames
Lote "tipo normal"
Hospital e Maternidade Geral - Código: 50060 Lote: 0017

01. Maria Gertrudes da Silva
02. Amélia Gonçalves
03. Vera Pires
04. etc.

Recomendamos que o cliente mantenha uma cópia da relação nominal de exames em seus arquivos. Essa relação deverá ser anexada à folha de resultados correspondente, que será enviada posteriormente pela APAE DE SÃO PAULO.

Convocação dos recém-nascidos cujo material foi considerado inadequado

Como já referido anteriormente, se a amostra não estiver adequada para análise, ela será retirada e devidamente justificada para o cliente conveniado, para que ele providencie uma nova coleta, conforme regulamentado pelo Ministério da Saúde.

A nova coleta deverá ser feita conforme as instruções deste manual, da mesma maneira e no mesmo tipo de ficha de exame utilizada para crianças que terão o material colhido pela primeira vez, informando no cabeçalho: **Material inadequado.**

A informação do nome preenchido na primeira amostra da ficha de coleta deverá ser mantida.

Apesar de ser uma segunda coleta, essa criança ainda não teve seu sangue testado e, portanto, para a APAE DE SÃO PAULO esse será o primeiro material recebido para o teste.

O ideal é que a nova coleta seja enviada imediatamente dentro do prazo de no máximo 2 dias. Lembre-se que a coleta após o 28º dia de vida da criança é considerada tardia.

Recebimento dos laudos dos lotes normais

Após a realização dos testes, a APAE DE SÃO PAULO enviará os laudos para o cliente conveniado, em dois tipos de documento:

1. Uma relação contendo os nomes, seus respectivos resultados e a indicação dos reconvocados para providências e posterior arquivamento no cliente;
2. Os laudos individuais contendo os resultados para serem entregues aos responsáveis pela criança.

Constarão nesses laudos, quando necessário, a indicação dos procedimentos a serem adotados, como: solicitação de nova amostra, falta de informação, agendamento de consulta, etc.

Ressalta-se que a falta de informações, de datas, horários, peso, prematuridade, transfusão e uso de corticoide (quando ≤ 1.500g) bloqueará o resultado do exame, o que poderá ocasionar um diagnóstico tardio, podendo levar à Deficiência Intelectual ou prejudicar a qualidade de vida da criança.

Informar aos responsáveis que o laudo com os resultados é um documento oficial e deverá ser guardado com muito cuidado.

OBS.: É de extrema importância que todos os casos suspeitos façam a repetição do teste para confirmação do resultado e diagnóstico.

O cliente conveniado e a APAE DE SÃO PAULO, em parceria, devem reconvocar essas crianças o mais rápido possível.

Reconvocados

O Teste do Pezinho faz parte de um programa de prevenção da Deficiência Intelectual.

Portanto, os casos positivos diagnosticados precocemente serão tratados e terão grande chance de resultar em indivíduos com desenvolvimento normal.

Nova coleta para o PKU:
Tempo de jejum: de 3 a 4 horas
Tipo de amostra: papel-filtro

Coleta de sangue dos Reconvocados

Todas as crianças, independentemente da faixa etária, cujos resultados tiverem a mensagem "RECONVOCADO", deverão ser submetidas a uma nova coleta, conforme orientação constante no laudo. Essa nova coleta de sangue deverá ser efetuada conforme a técnica habitual identificada com a mesma numeração do primeiro exame.

Para essa nova amostra não haverá cobrança e o material será imediatamente identificado na APAE DE SÃO PAULO como RECONVOCADO e terá prioridade na realização dos novos exames, uma vez que se trata de um caso suspeito.

Motivos de reconvocação:

- Resultados fora do padrão de normalidade;
- Coleta precoce - realizada antes de 48 horas de vida do bebê;
- Amostra inadequada ou inválida;
- Bebê prematuro e/ou transfundido;
- Coleta tardia - crianças com mais de 28 dias de vida cujas coletas foram realizadas, somente em papel-filtro;
- Bebê que nasceu com peso ≤ 1.500g (prematuro extremo), com ou sem uso de corticoide.

Remessa de Exames de Reconvocados

Nesta remessa, pode-se agrupar qualquer quantidade de amostras, as quais devem estar preenchidas com os dados da criança.

Obs.: Preencher a ficha cadastral com os dados do familiar convocado para realizar o teste familiar.

Atenção: toda amostra de exames reconvocados – da criança ou do teste familiar – deve ser identificada com os mesmos números constantes nos campos do código/lote/exame do laudo que originou a nova coleta.

Essas informações são a garantia da localização no cadastro, do exame que originou a reconvocação.

Importante: As amostras dos reconvocados deverão ser enviadas fora do lote da Triagem Neonatal (amostra 1), identificados com o código, lote e exame da primeira amostra.

Recebimento de Laudos dos exames Reconvocados

O cliente receberá os resultados de exames dos reconvocados em duas vias, sendo que uma deverá ser entregue aos pais e a outra será para uso exclusivo do setor de coleta.

Crianças reconvocadas, e que no segundo resultado tiveram valores dentro dos limites normais, não precisarão repetir mais nenhuma coleta para testes.

Os casos em que as repetições apresentarem novamente resultados fora dos limites normais receberão orientação específica quanto ao procedimento a ser adotado.

Importante: mesmo assim, isso não significa que eles sejam obrigatoriamente casos positivos.

Modelos de Formulários

Formulário I:

Modelo de formulário a ser utilizado, em papel timbrado da entidade, para comprovação da realização do Teste do Pezinho.

Formulário II:

Modelo de formulário a ser utilizado, em papel timbrado do cliente, para comprovação da impossibilidade de realização do teste e agendamento de nova coleta.

Formulário I

DECLARAÇÃO

____

( ) mãe ( ) pai ( ) responsável

Nome completo

em relação ao menor_______________________________________

Nome da criança

nascido em ___/___/______, prontuário nº________________________________
declaro que o Hospital_______________________________________
efetuou a coleta para o exame de prevenção (Teste do Pezinho), em conformidade com a Lei Federal nº 8069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), Lei Estadual nº 3.914 de 14 de novembro de 1983 e Lei Municipal nº 12.541 de 29 de dezembro de 1997.

Declaro ainda que me comprometo a retirar o resultado do exame citado, no prazo de________ dias, assim como trazer o menor acima para que seja feita nova coleta de material quando solicitado e/ou receber informações sobre as providências que deverão ser tomadas por mim.

____

Cidade, data

____

Assinatura do responsável ***RG***

Formulário II

DECLARAÇÃO

Informamos a V.Sa.____

Nome completo

( ) mãe ( ) pai ( ) responsável

em relação ao menor____

Nome da criança

nascido em ___/___/______, prontuário nº________________________________

que o hospital____

ficou impossibilitado de realizar a coleta de material para o Teste do Pezinho, pelos motivos indicados:____

Fica V.Sa. ciente de que deverá levar, no dia ___/___/______, o referido menor ao ____ situado na

Local de coleta

____

Endereço completo

para coleta de material para o Teste do Pezinho, em conformidade com a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), Lei Estadual nº 3.914 de 14 de novembro de 1983 e Lei Municipal nº 12.541 de 29 de dezembro de 1997.

____

Assinatura do responsável no hospital

Recebi nesta data a 1ª via do protocolo acima, responsabilizando-me a apresentar o recém-nascido

____

Nome completo

no local agendado acima, para coleta de material para o Teste do Pezinho.

____

Nome do responsável

____

Data ***RG ou outro documento***

Diagnóstico tardio
Somente para crianças que não realizaram o Teste do Pezinho no período neonatal

Diagnóstico Tardio
Primeira coleta: somente para crianças com idade acima de 28 dias de vida para TSHU, T4 livre, 17OHP e Deficiência de Biotinidase e acima de 30 dias para IRT

O diagnóstico tardio ocorre quando, por algum motivo, o recém-nascido não realizou a primeira coleta no período neonatal, o que reflete no atraso do diagnóstico e na qualidade de vida da criança.

A coleta em papel filtro antes de se completar 28 dias de vida do RN, inclusive em UTI neonatal, requer menor volume de sangue. No papel filtro o volume é de cerca de 0,5 ml enquanto que no tubo é entre 6 e 9 ml de sangue

A coleta da amostra tardia, para os testes quantitativos confirmatórios, **deverá ser realizada no Laboratório da APAE DE SÃO PAULO** para seu adequado processamento, armazenamento e realização imediata do teste.

É imprescindível o comparecimento do recém-nascido no Laboratório de Triagem Neonatal da APAE DE SÃO PAULO, ficando como responsabilidade de cada Município a organização do transporte e a garantia da presença do recém-nascido o mais rápido possível para a realização da coleta.

Saiba que realizar a coleta durante o período neonatal, em tempo hábil de prevenção, além de agilizar o diagnóstico preventivo, evitará coletas no soro e/ou plasma e, na maioria das vezes, o transporte do recém-nascido até o laboratório da APAE DE APAE DE SÃO PAULO.

Se eventualmente, em condições especiais, houver a necessidade da coleta do teste confirmatório no próprio município, um acordo entre a APAE DE SÃO PAULO e o Município deverá ser previamente estabelecido.

A amostra de sangue seco em papel-filtro será utilizada na realização dos exames para fenilcetonúria (PKU), hemoglobinopatias (Hb) e fibrose cística (Tripsina Imuno Reativa - IRT). Nos casos de resultados normais para IRT em papel filtro sairá uma mensagem de alerta de coleta tardia para realizar dosagem de sódio e cloro no suor a critério médico e nos casos de resultados alterados será necessário agendamento através da busca ativa para a dosagem de sódio e cloro no suor.

Já as amostras de sangue total serão utilizadas na realização dos exames para hipotireoidismo congênito (TSHU e T4 Livre) e Hiperplasia Adrenal Congênita (17OHP), uma amostra de sangue heparinizado deverá ser colhido para a Deficiência de Biotinidase (DBCONF).

Os hospitais que optarem por realizar a coleta em sua unidade, deverão enviar os materiais necessários para a realização de todos os exames da triagem neonatal: amostra em sangue seco, tubos secos e heparinizados, conservados adequadamente.

Para os casos de diagnóstico tardio que enviaram **apenas as amostras em sangue seco**, serão realizados apenas os exames de PKU, Hb e IRT; ficando pendentes, as coletas em tubos secos e com heparina sódica para os exames de TSHU, T4 Livre, 17OHP e DBCONF.

Materiais necessários:

- Papel filtro contendo 3 círculos para os exames realizados em amostra de sangue seco para PKU, Hb e IRT, ou, 5 círculos quando tiver exames do pacote Ampliado;
- 2 tubos secos (tampa amarela com gel separador ou tampa vermelha) para a coleta de 3ml de sangue em cada tubo para o exame de T4 Livre, TSHU e 17OHP;
- 1 tubo com heparina sódica (tampa verde) para a coleta de 3ml de sangue para o exame de DBCONF;

Identifique corretamente o material:

Os tubos deverão ser identificados com o nome da criança, a data da coleta e o código do cliente, o tipo de material (plasma heparinizado ou soro) e o exame.

Atenção: Material identificado incorretamente ou sem identificação impede a realização do exame e também impossibilita a devolução da amostra.

Procedimento:

- Realizar punção venosa;
- Realizar a transferência imediata de 0,5 ml de sangue total no papel filtro, através do gotejamento do sangue no centro do círculo, de modo que fique comple-

tamente preenchido e homogêneo. Repetir o mesmo procedimento até completar a quantidade de círculos necessários;

• Transferir 3 ml de sangue total para cada tubo seco (sem anticoagulante) e tubo com plasma heparinizado.

Para os casos que tiverem que coletar a amostra no local, fora da esfera do Laboratório de Triagem Neonatal da APAE DE SÃO PAULO, seguir as etapas abaixo:

Condições adequadas de coleta e transporte dos tubos secos:

As amostras de soro serão utilizadas nas dosagens da 17hidroxi-progesterona e TSHU/ FT4.

Tempo de jejum: 2 a 3 horas entre as mamadas
Tipo de amostra: Soro
Tipo de tubo: Seco (tubo de tampa amarela com gel ou tampa vermelha)
Quantidade: 2 tubos secos contendo 3 ml de sangue cada.

Preparação da Amostra:

Realizar a punção venosa e coletar 02 tubos seco contendo 3ml de sangue total em cada tubo.

1°) Unidade de coleta que não possui centrífuga: deixar os tubo secos com 3 ml de sangue fora da geladeira até que o processo natural de separação do soro e do coágulo se complete. A separação demora entre trinta minutos e uma hora e deve ser realizada para evitar que o sangue sofra hemólise. Após a separação, todo o material — soro e coágulo — deve ser colocado na geladeira (2 - 8°C) para posteriormente ser enviado para o Laboratório APAE DE SÃO PAULO.

Atenção: NÃO CONGELAR esse material.

2°) Unidade de coleta que possui centrífuga: o sangue dos tubos seco (3 ml cada) pode ser centrifugado e o soro obtido pode ser transferido para um novo tubo seco. O soro resultante da centrifugação pode ser congelado antes de ser enviado para o Laboratório APAE DE SÃO PAULO.

Os tubos coletados devem ser encaminhados o quanto antes em uma caixa de isopor contendo gelox para melhor conservação desse material e estarem devidamente identificados com as mesmas informações do primeiro teste do pezinho.

Condições adequadas de coleta e transporte do tubo Heparinizado para Deficiência da Biotinidase (DBCONF).

Tempo de jejum: de 2 a 3 horas
Tipo de amostra: Plasma heparinizado
Tipo de tubo: heparina sódica (tubo de tampa verde)
Quantidade: 3 ml de sangue total

Importante: A enzima biotinidase degrada com o calor, podendo levar a um resultado falso-positivo e consequentemente a um diagnóstico equivocado, caso o congelamento do plasma não seja imediato ou a amostra seja transportada inadequadamente - fora da temperatura recomendada.

Preparação da Amostra:

Realizar a punção venosa de 3ml de sangue total em tubo com heparina sódica (tubo de tampa verde), homogeneizar delicadamente e lentamente por inversão por 5 a 8 vezes. Esse procedimento evitará hemólise.

Centrifugar a amostra, separar o sobrenadante (plasma) com o auxílio de uma pipeta e transferir para um tubo seco.

Acondicionar a amostra em saco plástico vedado. Reserve.

A amostra deverá ser congelada imediatamente após a transferência.

O tubo deverá estar devidamente identificado com as mesmas informações do primeiro Teste do Pezinho.

Preparo da amostra para congelamento imediato com o gelo seco:

Preparo da amostra com gelo seco: colocar de 2 a 3 cubos de **gelo-seco** com o auxílio de uma pinça dentro de um copo descartável. Reserve.

Colocar o material (tubo contendo plasma embalado no saco plástico) dentro do

copo descartável contendo **gelo-seco**.

Acrescentar álcool 70% suficiente para cobrir o tubo e ocorrer o congelamento da amostra. Este processo ocorrerá em minutos.

Preparação do isopor com gelo-seco:

Colocar o gelo seco dentro de um saco plástico vedado e transferir para dentro do isopor. Reserve. Este procedimento auxiliará na proteção da amostra.

Armazenamento:

Após o congelamento desta amostra, descartar o copo contendo **gelo-seco**. Transferir este material (tubo contendo plasma embalado no saquinho) para dentro da caixa de isopor contendo **gelo-seco**.

Levar a caixa de isopor **destampada** para o congelador da geladeira (temperatura entre -4°C a -10°C) de amostras biológicas até o envio para o Laboratório de Triagem Neonatal.

Transporte:

No momento do envio para o laboratório, retirar o isopor contendo **gelo-seco** do congelador, tampar e lacrar a caixa de isopor com uma fita crepe.

Enviar preferencialmente a amostra ao Laboratório de Triagem Neonatal no mesmo dia da coleta, o mais rápido possível devido à enzima perder a atividade gradativamente.

Este material deverá ser enviado conforme acordado previamente com a APAE DE SÃO PAULO.

Este procedimento de congelamento imediato é fundamental para evitar degradação da amostra e resultado falso-positivo.

Fenilcetonúria

É uma herança autossômica recessiva.

Causa:

Caracteriza-se pela falta da enzima fenilalanina hidroxilase em maiores ou menores proporções, impedindo assim a transformação do aminoácido fenilalanina em tirosina. Esse acúmulo de fenilalanina no sangue é tóxico, principalmente para o cérebro, podendo causar deficiência intelectual.

Consequências:

Quando não detectado precocemente, os sintomas ficam evidentes a partir do 3º mês de vida, quando a criança começa a apresentar:

- Demora em adquirir habilidades neuropsicomotoras;
- Irritabilidade;
- Alterações de conduta;
- Convulsões;
- Urina com cheiro característico de mofo.

Tratamento:

Deve ser iniciado o mais breve possível e consiste em uma dieta especial pobre em fenilalanina com suplementação de tirosina por toda a vida.

Exige supervisão médica e acompanhamento por nutricionista.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno.

Hipotireoidismo congênito

A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida e sempre na primeira semana.

Ocorre graças a uma produção insuficiente dos hormônios da glândula tireoide (T3 e T4). Esses hormônios são importantes no metabolismo geral e no desenvolvimento cerebral dos bebês, principalmente nos dois primeiros anos de vida.

Principais causas:

- Defeito na formação da glândula tireoide (agenesia e hipoplasia da glândula);
- Defeito de posição da glândula (ectopia da glândula);
- Defeito na produção do hormônio tireoidiano (defeito de síntese).

Sintomas:

- Icterícia prolongada;
- Dificuldade alimentar;
- Hipoatividade e hipotonia;
- Pele seca/livedo;
- Choro rouco;
- Macroglossia;
- Constipação intestinal;
- Bócio;
- Atraso no desenvolvimento neurológico;
- Retardo no crescimento.

Tratamento:

Deve ser iniciado o mais breve possível, administrando-se levotiroxina – hormônio tireoidiano sintético – via oral, uma dose diária, por toda a vida.

Exige rigoroso controle laboratorial e médico.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno. A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida, entre o 3° e 5° dia de vida.

Fibrose cística

É uma herança autossômica recessiva.

Causa:

A fibrose cística, também conhecida como mucoviscidose ou doença do beijo salgado, é causada por mutações no gene que codifica a proteína responsável pelo transporte do cloro através dos epitélios celulares, resultando na produção de secreções mais espessas e, consequentemente, alterações que envolvem principalmente o sistema respiratório e o sistema digestório.

O diagnóstico pode ser realizado por meio da triagem neonatal pela dosagem da tripsina imunorreativa (IRT) e confirmado pelo Teste do Suor com dosagem de sódio e cloro.

Sintomas:

Os principais sinais e sintomas da fibrose cística são:

- Íleo meconial (obstrução intestinal);
- Diarreias crônicas;
- Perda de peso;
- Chiados no peito;
- Pneumonias de repetição;
- Deficiência no crescimento;
- Retardo puberal e diminuição na fertilidade.

Tratamento:

O tratamento utilizado atualmente tem o objetivo de melhorar a qualidade de vida do paciente por meio de antibioticoterapia e vacinação no combate e prevenção de infecções pulmonares.

A fisioterapia e o suporte nutricional também têm desempenhado um papel importante, assim como o uso de enzimas pancreáticas para os quadros digestivos.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno.

A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida, entre o 3° e 5° dia de vida.

Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC):

Doença genética, congênita, crônica e incurável.

Causa:

HAC é um erro inato do metabolismo, que causa a falta de uma enzima, a 21 - Hidroxilase em 90 a 95% dos casos. A deficiência dessa enzima determina a insuficiência hormonal dos glicocorticóides e dos mineralocorticóides, o que causa a deficiência na síntese da aldosterona e o excesso dos andrógenos.

Sintomas:

O conjunto de manifestações clínicas decorrentes dessas falhas hormonais, podem se manifestar sob três formas clínicas: forma clássica perdedora de sal (60% dos casos), forma clássica não perdedora de sal e a forma não clássica.

A forma perdedora de sal é a mais grave e causa nas meninas a virilização da genitália externa (malformação genital) e nos meninos, na fase tardia da doença, puberdade precoce (macrogenitossomia).

Os bebês de maior risco de morte são os meninos e meninas, nos quais a virilização da genitália não é identificada. A deficiência dos hormônios mineralo-corticoides causa a crise adrenal ou fase aguda da HAC. O início dos primeiros sinais de adoecimento, já acontece nas primeiras semanas de vida desses bebês. As alterações mais frequentes são: desidratação grave, hipotensão, hiponatremia, hiperpotassemia e morte.

Na fase aguda da HAC, os sinais e sintomas causados pela desidratação não são os clássicos das desidratações por perdas comuns, mais freqüentes na infância, como diarréia e vômitos, o bebê doente não ganha o peso esperado nas primeiras semanas de vida e mesmo desidratado não apresenta a boca seca, continua urinando normalmente e só altera o turgor da pele, na fase tardia da desidratação. O conjunto de distúrbios hidroeletrolíticos da HAC associado à desnutrição aguda, determina uma instabilidade hemodinâmica extremamente grave, na qual só os tratamentos preconizados para as outras causas de desidratação, sem a reposição simultânea dos hormônios deficientes da HAC conduzem esses bebês a um quadro de choque hipovolêmico irreversível e morte.

Tratamento:

Objetivos gerais do tratamento da HAC-21OH, são:

- Prevenir morte por insuficiência adrenal;
- Fornecimento de dose fisiológica do glicocorticoide e evitar excesso de glicocorticoide;
- Redução da hipersecreção adrenocortical dos esteroides androgênicos;
- Promover crescimento e puberdade adequados.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno. A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida, entre o 3° e 5° dia de vida.

Deficiência da Biotinidase (DB)

É uma doença genética, de herança autossômica recessiva.

Causa:

A DB é um erro inato do metabolismo, que causa um defeito no metabolismo da vitamina biotina e o organismo não consegue reciclar ou usar a biotina da dieta.

Sintomas:

As pessoas não tratadas e com deficiência grave, por volta da sétima semana de vida, iniciam alterações neurológicas como crises epilépticas de difícil controle, hipotonia, microcefalia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e alterações cutâneas: dermatite eczematóide, candídiase e alopecia. Crianças e adolescentes com deficiência grave diagnosticados tardiamente, apresentam fraqueza dos membros, paresia espástica, diminuição da acuidade visual, perda auditiva e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Os indivíduos com deficiência parcial podem ter hipotonia, rash cutâneo e perda de cabelos, principalmente durante períodos de estresse.

Tratamento:

É simples e de baixo custo! Limita-se à suplementação de biotina por via oral diariamente, durante toda a vida do doente. Aquelas pessoas que já possuem os sintomas da doença têm melhora com o uso da biotina, com regressão parcial do quadro clínico. Mas, muitas vezes, eles necessitam de tratamento das alterações visuais, auditivas e do desenvolvimento. Os Bebês tratados precocemente devem permanecer assintomáticos, com desenvolvimento neurológico normal, desde que mantenham o tratamento com biotina oral pela vida toda.

Prognóstico:

O prognóstico é muito bom desde que introduzido o tratamento nas primeiras semanas de vida.

Doença Falciforme

Doenças Falciformes é o grupo de doenças de origem genética que apresentam alterações nas células vermelhas – hemácias – do sangue. As hemácias falciformes são mais rígidas e tem dificuldades para passar pelos vasos sanguíneos mais finos, causando assim a obstrução e dificuldade na circulação do sangue que provocam crises de dor e comprometimento progressivo de diversos órgãos.

O recém-nascido que tem "anemia" (genética) terá o seu resultado do Teste do Pezinho compatível com doenças falciformes, como: Hb FS – Anemia Falciforme, Hb FSC – Associada à hemoglobina C, Hb FSA - associada a Beta Talassemia, FS Bart's - associada a Alfa Talassemia, FSD – associada a hemoglobina D, entre outras. Em todos os exames da Triagem Neonatal aparece a hemoglobina Fetal (Hb F) que é normal nos recém-nascidos.

As hemácias dos indivíduos normais são arredondadas e elásticas, em função da presença de uma proteína normal. A maioria das pessoas herda uma hemoglobina normal (Hb A) do pai e outra hemoglobina normal (Hb A) da mãe e o seus bebês apresentam um padrão normal de hemoglobina (Hb FA). Os bebês com anemia falciforme (Hb FS) recebem um gene alterado do pai (Hb S) e outro da mãe (Hb S). Já os bebês com doença falciforme (Hb FSC) recebem um gene alterado do pai (Hb S) e outro alterado da mãe (Hb C) entre outras.

Reconheça os principais sintomas da anemia falciforme:

- Crises dolorosas nas articulações, ossos e músculos. Os afetados podem também apresentar dor torácica ou abdominal. As dores são de grande intensidade, com duração de três a cinco dias;
- Febre, em razão de quadros infecciosos associados;
- Icterícia, ou seja, cor amarelada da pele e da parte branca dos olhos;
- Anemia crônica, com períodos de piora durante as crises;
- Palidez e cansaço persistentes.

Prognóstico:

Um bom prognóstico está diretamente relacionado com a detecção e o tratamento oportuno.

A coleta deve ser realizada após 48 horas de vida e sempre na primeira semana. O traço falciforme (Hb FAS) não é uma doença, não precisa de tratamento e nunca desenvolverá a doença.

Anemia Falciforme e outras hemoglobinopatias Interpretação Laboratorial

1. Introdução

O diagnóstico laboratorial das doenças no neonato baseia-se, principalmente, na detecção da hemoglobina S para a Doença Falciforme. Estes métodos permitem também a detecção dos portadores de traço e de outras hemoglobinas variantes.

2. Interpretação

2.1 Resultados Normais

O diagnóstico das hemoglobinopatias é complexo e envolve uma análise que deve considerar, além dos dados clínicos e herança genética, vários fatores como idade da criança por ocasião da coleta, tempo de estocagem e condições de armazenamento da amostra, entre outras.

Ao nascimento há uma predominância de hemoglobina Fetal (Hb F), e no adulto, a hemoglobina Adulto (Hb A)

Interpretação:

Os padrões de hemoglobinas são liberados pelas siglas das hemoglobinas em ordem decrescente.

Veja abaixo, os "Padrões Normais de Hemoglobinas" (Tabela 1) em diferentes faixas etárias:

RN até 28 dias: Hb FA
Criança acima de 28 dias: Hb AF, Hb AFA2 e Hb AA
Adulto: Hb AA

RN	≥30 DIAS	≥40 DIAS	≥90 DIAS
FA	AF	AFA2	AA

Tabela 1 Perfis normais das hemoglobinas nos recém-nascidos, crianças e adultos

2.2 Heterozigotos - são indivíduos que apresentam dois alelos diferentes no mesmo gene, isto é, um normal e um alterado. Os indivíduos heterozigotos para hemoglobina (também chamados de traços) são assintomáticos, não apresentam anemia falciforme e não devem ser considerados doentes.

Traços:

• Heterozigotos para Hbs S, C, D, E (FAS, FAC, FAD, FAIND, etc)
• Heterozigotos para Hbs Indeterminadas (FA IND)
• Convocação dos familiares, conforme descrito no procedimento de coleta dos casos de "Traço para hemoglobinopatias".

RN	≥30 DIAS	≥40 DIAS	≥90 DIAS
FAS	AFS	ASF(A2)	AS
FAC	AFC	ACF(A2)	AC
FAD	AFD	ADF(A2)	AD
FA IND	AF IND	AF IND(A2)	A IND / AA

Tabela 2

Traços de Alfa Talassemia - FA B'S

FA Bart's - Presença de Hb Bart's: Portador do traço de alfa talassemia.
As concentrações de Bart's estão entre 3 a 10%. Esta Hb, por ser instável, não é detectada em crianças colhidas mais tardiamente. Os indivíduos com traço de alfa talassemia, apesar de serem normais sob ponto de vista clínico, podem apresentar fraqueza, cansaço, dores nas pernas e palidez. Apresentam microcitose e discreto grau de anemia.
- Não requer convocação dos pais

2.3 Hemoglobinopatias - Doença

Homozigotos e Heterozigotos compostos: apresentam sintomas clínicos em graus variados.

Homozigotos: são indivíduos que apresentam dois alelos idênticos alterados no mesmo gene como a anemia falciforme, que é uma doença genética de herança autossômica recessiva representada pela hemoglobina S em homozigose (Hb FS).

Heterozigoto composto: é um termo usado para descrever um genótipo no qual estão presentes dois alelos alterados diferentes como a doença falciforme que apresenta um gene Hb S e um gene "diferente de Hb S (Hb SC, Hb SD, Hb SA entre outros).

Classificação dos padrões de Hemoglobinopatias por idade

CLASSIFICAÇÃO	RN	≥30/40 DIAS	≥90 DIAS
Anemia Falciforme (Drepanocitose)	FS	SF	SS
Anemia Falciforme associada a Beta Talassemia (Doença falciforme)	FSA	SFA/SAF	SA
Anemia Falciforme associada a Hemoglobinopatia C (Doença falciforme)	FSC	SFC/SCF	SC
Anemia Falciforme associada a Hemoglobinopatia D (Doença falciforme)	FSD	SFD/SDF	SD
Hemoglobinopatia C	FC	CF	CC
Hemoglobinopatia D	FD	DF	DD
Hemoglobinopatia C associada a Beta Talassemia	FCA	CFA/CAF	CA
Hemoglobinopatia D associada a Beta Talassemia	FDA	DFA	DA
Alfa Talassemia	FA Bart's (Bart's > 25%)	AF Bart's	Doença da HbH

Tabela 3

2. Bibliografia

Stenberg MH, Forget BG, Higgs DR, Nagel RL Disorders of Hemoglobin. Cambridge University Press, 2001.

Huisman HJ The Separation and Identification of Hemoglobin Variants by Isoeletric Focusing Electrophoresis: In Interpretive Guide. Ed. Isolab Inc, 1997.

Traço Falciforme

A pessoa com traço falciforme (um gene HbS) ou outro tipo de traço (Hb C) pode e deve levar uma vida normal, praticar esportes, se alistar, doar sangue e não precisa tomar nenhum remédio.

O bebê com traço falciforme (Hb FAS) herdou de um dos pais o gene para a hemoglobina normal (Hb A) e do outro o gene da hemoglobina alterada (Hb S).

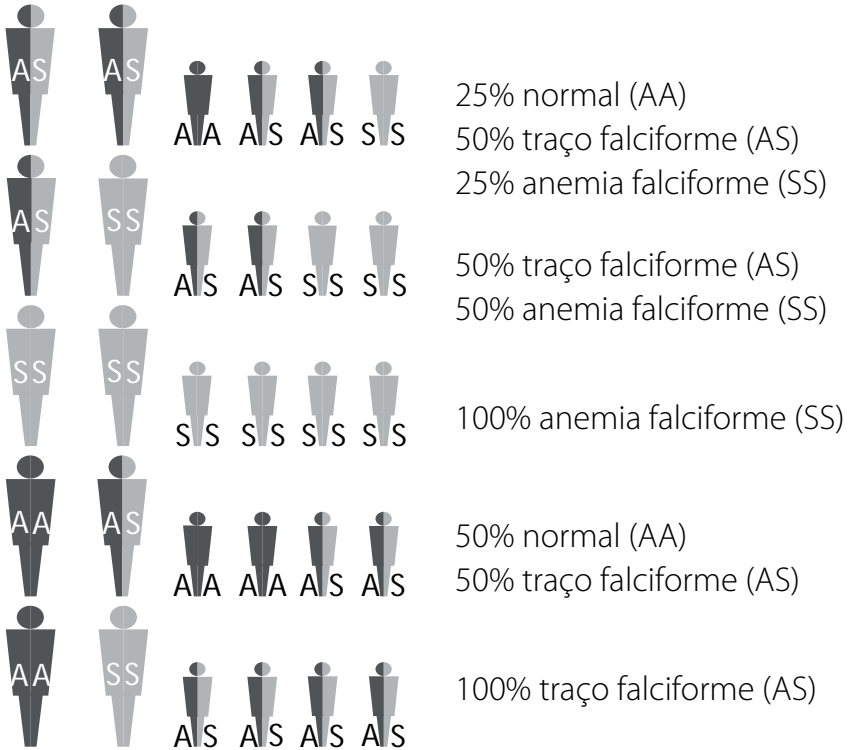
A orientação familiar poderá ser realizada pela enfermeira ou médico na Unidade Básica de Saúde ou no Laboratório do SRTN da APAE DE SÃO PAULO

Oriente a importância de buscar o resultado do Teste do Pezinho para levar ao pediatra.

Mais informações:

• Tel.: (11) 5080-7000
• Fax: (11) 5080-7089
• www.testedopezinhosuper.com.br
• E-mail: testedopezinho@apaesp.org.br

APAE DE SÃO PAULO
Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Ministério da Saúde

Probabilidades genéticas

Procedimento de coleta dos casos de "traço" para hemoglobinopatia

A coleta familiar deverá ser realizada na mãe e irmãos dos recém-nascidos que apresentaram os seguintes resultados alterados: FAS, FAC, FAD, FAIND.

Poderá ser realizada coleta venosa ou punção digital com posterior preenchimento de dois dos círculos do papel-filtro.

O correto preenchimento dos dados constantes na ficha tem importância fundamental.

1. Nome da mãe ou irmão do recém-nascido;

2. Data de nascimento da mãe ou irmão do recém-nascido;

3. Data da coleta;

4. Identificar se é mãe ou irmão do RN e ao lado colocar o nº do exame alterado;

5. Endereço completo (com CEP).

APAE DE SÃO PAULO

Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo

Rua Loefgren, 2109 - CEP 04040-033 - Vila Clementino - São Paulo - SP - Tel.: (11) 5080-7000 - Fax (11) 5080-7089 - www.apaesp.org.br

TESTE DO PEZINHO

PREENCHER COM CANETA PRETA OU AZUL

CÓDIGO DO CLIENTE: LOTE: EXAME: Prontuário:

RN:

Mãe:

(DNV) DECLARAÇÃO DE NASCIDOS VIVOS

Data/COLETA: Hora: Período: M T N Tel./Cel.:

Data/Nascimento: Hora: Período: M T N

"Dia 6 de Junho, DIA NACIONAL DO TESTE DO PEZINHO"

Peso (g): Sexo: Masc. Fem. Desc. Raça/Cor/Etnia: Branco Preto Amarelo Índio Pardo

Amamentado ou alimentado com Leite ou NPP: Sim Não Prematuro: Sim (Idade Gestacional) Não

Transfusão: Sim: Data Não Gemelar: I II III Não

Gestante fez uso de corticóide nos últimos 15 dias antes do parto? Sim Não Não sabe Outros Qual?

Se sim, Betametasona Dexametasona Hidrocortisona Metilprednisolona Prednisolona

Endereço:

Bairro: Cidade: Estado:

CEP: Cód. DDD: Tel.: Cel.:

(DNV) DECLARAÇÃO DE NASCIDOS VIVOS

CÓDIGO DO CLIENTE LOTE Nº

EXAME TIPO DE TESTE B BÁSICO M MAIS S SUPER

RN / MÃE

DATA DA COLETA / /

ENTREGAR ESTE CANHOTO AOS PAIS DA CRIANÇA

O RESULTADO DEVERÁ SER RETIRADO NO LOCAL DA COLETA OU ATRAVÉS DO SITE: www.apaesp.org.br/testedopezinho

"Dia 6 de Junho, DIA NACIONAL DO TESTE DO PEZINHO"

ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS DE SÃO PAULO

www.apaesp.org.br/testedopezinho

Caso a mãe seja identificada como portadora de hemoglobinopatias (traço ou heterozigoto), o pai será convidado para fazer a coleta de sangue em papel-filtro com o propósito de orientação familiar.

Quando o pai e a mãe tem o gene do traço, a cada gestação, o casal terá 25% de chance de ter um bebê com a doença.

A amostra deverá ser enviada fora do lote normal, dentro de um envelope especificando que se trata de um teste familiar.

Para o esclarecimento de qualquer dúvida, entrar em contato com a Busca Ativa do Teste do Pezinho da APAE DE SÃO PAULO pelos telefones:

(11) 5080-7019 / (11) 5080-7117 / (11) 5080-7143.